



Fall des Monats – Case of the month Oktober 2020

Pränatal-Medizin München

Dr. Janke

Rechter Aortenbogen

Der rechte Aortenbogen kommt mit einer Häufigkeit von etwas mehr als 1 in 1000 Fällen vor. Für die pränatale Beratung ist das Wissen über zusätzliche kardiale und extrakardiale Auffälligkeiten wichtig. Der rechte Aortenbogen kann assoziiert sein mit Chromosomenstörungen wie einer Trisomie 21 oder einer Deletion 22q11.

Fallbericht

Eine 35-jährige Zweitgravida wurde in der 26. Schwangerschaftswoche mit Verdacht auf Polyhydramnion überwiesen. Hier wurden folgende Befunde erhoben:

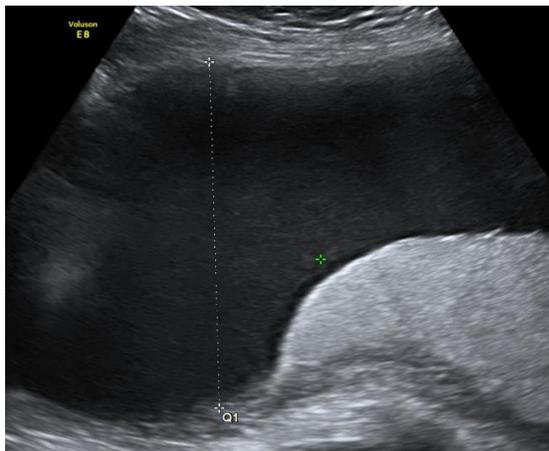


Bild 1: Polyhydramnion

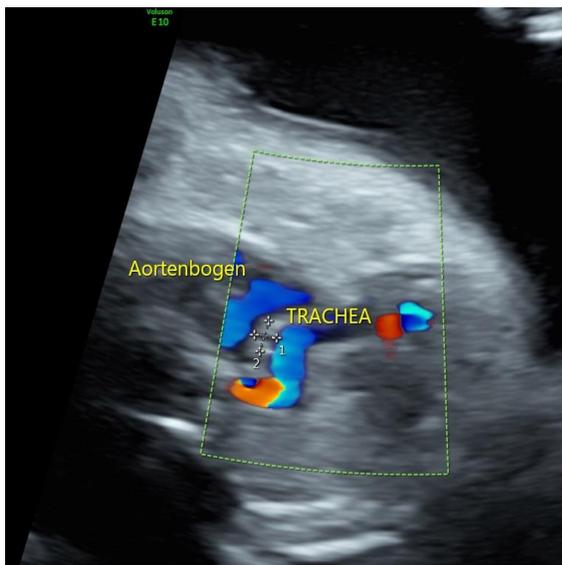


Bild 2: Rechter Aortenbogen

Zur Beurteilung der Fruchtwassermenge ist die Messung des tiefsten Fruchtwasserdepots sinnvoll (single deepest pocket, SDP). Ein Polyhydramnion liegt unabhängig vom Gestationsalter bei einem SDP > 8cm vor.

Die Erkennung eines rechten Aortenbogens gelingt zuverlässig im sogenannten Dreigefäßeblick.

Der Normalbefund zeigt Ductus arteriosus und linken Aortenbogen links der Trachea.

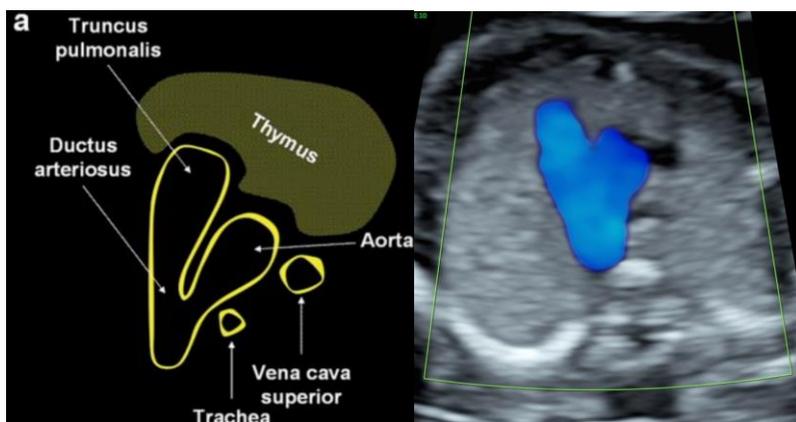
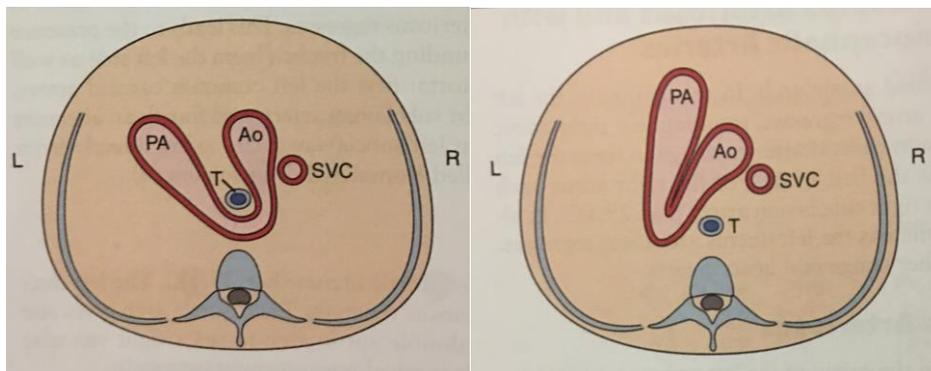


Bild 3: Das sogenannte „V Sign“

Der rechte Aortenbogen verläuft rechts der Trachea und bildet zusammen mit dem Ductus arteriosus das sogenannte „U Sign“



rechter Aortenbogen

„U Sign“

linker Aortenbogen

„V Sign“

Weitere kardiale und extrakardiale Auffälligkeiten wurden in unserem Fall sonografisch nicht beschrieben. Der Fet war eurtroph. Im Rahmen einer genetischen Beratung wurde das Risiko für eine Deletion 22q11 erklärt. Bei der Amniozentese erfolgte die erforderliche FISH Analyse für den Abschnitt 22q11. Hier bestätigte sich eine Deletion 22q11.

Fachlicher Hintergrund:

In der Arbeit von Perolo et al. (Ultrasound Obstet Gynecol 2016) lag die Inzidenz einer Deletion 22q11 bei isoliertem rechten Aortenbogen ohne kardiale und extrakardiale Auffälligkeiten bei 4,2%, bei zusätzlichen extrakardialen Auffälligkeiten bei 8,5%.

Eine Deletion 22q11 kann nur mit der FISH- oder der Array-CGH-Analyse zuverlässig diagnostiziert werden. Ein Screening mit zellfreier DNA im Blut der Schwangeren (cf-DNA-Test) ist grundsätzlich möglich. Negative Ergebnisse sind richtig negativ; allerdings sind nur 1 von 20 positiven Tests richtig positiv (positiver prädiktiver Wert 5 %). Alle positiven Tests müssen mit einer diagnostischen Punktion und FISH oder Array-CGH untersucht werden.

Die Deletion 22q11 ist die häufigste Mikrodeletion mit einer Inzidenz von 1 in 2000 Lebendgeborenen. Wie alle anderen Mikrodeletionssyndrome ist auch die del 22q11 nicht altersabhängig und in den meisten Fällen neu entstanden (90 % de novo), seltener familiär vererbt (< 10 %). Durch die Deletion (fehlende Information im Chromosom 22 an der Stelle q11) kommt es zu Fehlentwicklungen der Systeme, die sich aus dem 3. und 4. Kiemenbogen ableiten.

Klinisch/ Sonografisch findet sich ein sehr variables Spektrum an möglichen Symptomen:

- faziale Auffälligkeiten (Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Mikrognathie, tiefsitzende Ohren, Hypertelorismus, kurze Lidspalten, kurzes Philtrum);
- zumeist konotrunkale Herzfehler;
- Thymushypoplasie oder -aplasie (T-Zell Immundefekt, in 1% schwerst verlaufend);
- Hypoplasie oder Aplasie der Parathyreoidea (neonatale Hypokalzämie mit erhöhtem Krampfisiko);
- Entwicklungsverzögerung (motorisch, muskuläre Hypotonie >80%, sprachlich >70%);
- Fütterungsschwierigkeiten im ersten Lebensjahr, nasale Sprache bei velopharyngealer Insuffizienz;
- leichte (33%) bis mittelschwere (33%) mentale Retardierung.

Alle beschriebenen Symptome können, müssen aber nicht auftreten. Auch weitgehend asymptotische Deletionsträger sind bekannt.

Unser Fall:

Der unauffällige Befund der Kindseltern bestätigte die **spontan entstandene Deletion 22q11 beim Feten**. Im kinder-kardiologischen Konsil wurde die Besonderheit des rechten Aortenbogens und das (geringe) Risiko für eine Kompression von Trachea (Stridor) und Ösophagus (Dysphagie) erläutert. Regelmäßige Verlaufskontrollen waren unauffällig. Das Mädchen wurde in der 38+0 Woche in einem Perinatalzentrum Level I spontan geboren. Das Geburtsgewicht lag mit 2890g an der 30. Perzentile.

Postnatale Diagnosen:

- Aortenbogen rechts;
- Thymushypoplasie;
- asymptomatische Hypokalzämie;
- velopharyngeale Insuffizienz mit passagerer Desaturation

Zusammenfassung und Fazit

1. Der rechte Aortenbogen kann zuverlässig im Dreigefäßeblick erkannt werden.
2. Bei der Diagnose eines rechten Aortenbogens ist eine genetische Beratung und FISH 22q11 empfohlen.
3. Die Deletion 22q11 mit Symptomatik und Entwicklungsprognose sollte dem Untersucher bekannt sein.



Kommentare und Bemerkungen gerne unter info@praenatal-medizin.de

© Oktober 2020 Pränatal-Medizin München MVZ GmbH